

4.ročník - GENETIKA

Historie a základní pojmy

(9)

Genetika = věda o dědičnosti a proměnlivosti

- a) **Dědičnost** = schopnost organismů předávat vlohy (předpoklady) pro vytvoření vlastností organismu z generace na generaci
- ✓ vede ke stálosti v generacích
 - ✓ potomci se podobají svým rodičům
(všechny vlastnosti druhu a některé vlastnosti individuální)
- b) **Proměnlivost** = variabilita – odlišnost jedinců od svých rodičů a navzájem
- Příčiny:
- odlišné vlohy
 - vliv vnějšího prostředí

HISTORIE GENETIKY



Trait	Phenotypes	
Seed shape	 Round	 Wrinkled
True Breeding - crossed to itself produces only itself		
Seed color	 Yellow	 Green
Pod shape	 Inflated	 Constricted
Pod color	 Green	 Yellow
Flower color	 Purple	 White
Flower and pod position	 Axial (on stem)	 Terminal (at tip)
Stem length	 Tall	 Dwarf

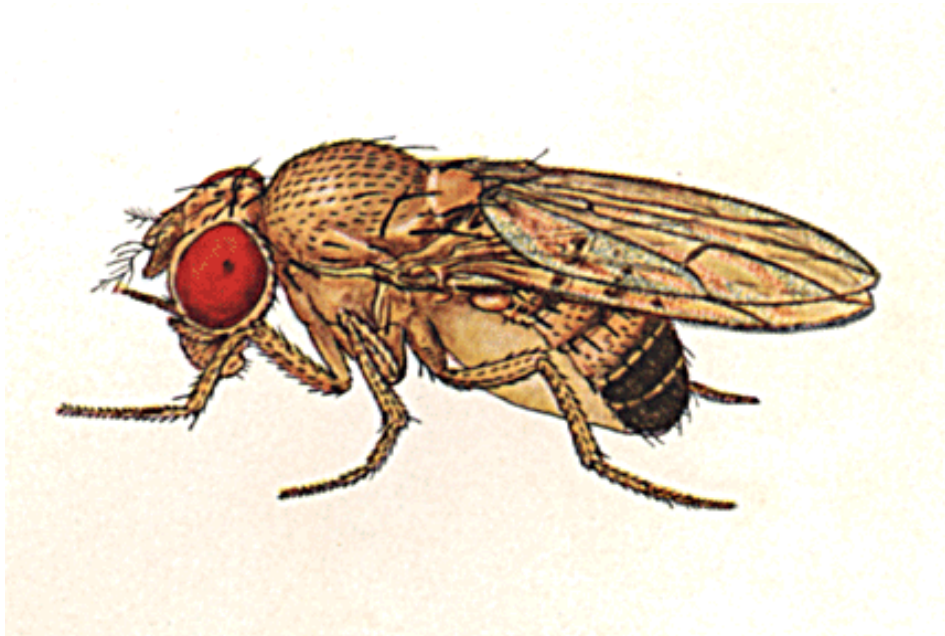
JOHANN GREGOR MENDEL (1822 - 1884)

- považován za zakladatele genetiky
- při křížení hrachu sledoval 7 dědičných znaků (tvar semen a lusků, zbarvení děloh, květů a nezralých lusků, délku stonku a postavení květů).
- zjistil, že se nedědí přímo znaky, ale vlohy pro ně
- položil základy klasické genetiky
- **MENDELOVY ZÁKONY** patří k základům genetiky a dodnes mají využití i v medicíně při sledování některých dědičných onemocnění.
- ve své době však jeho práce neměla žádný ohlas a byla dokonce zapomenuta.

- znovuobjevení Mendelovy práce a ke vzniku genetiky dochází až na počátku 20. století
- jsou potvrzena Mendelova zjištění
- **William Bateson** (1861 – 1926) - angličan, který jako první použil termín genetika (1906) z latinského *genus* = rod
- **Wilhelm Johannsen** (1857 - 1927) – dán, jako první zavádí pojmy gen, genotyp a fenotyp.



- **Thomas Hunt Morgan** (1866 - 1945) – američan, práce o chromozómech. Jako modelový organismus používal octomilku (*Drosophila melanogaster*). Přinesl spoustu nových poznatků o genech. Roku 1933 se stal prvním genetikem, který získal Nobelovu cenu.



- **Oswald T. Avery** - američan se svým týmem prokázal, že DNA je nositelkou genetické informace (1944)
- Erwin Chargaff - poznatky ohledně komplementarity bází
- **James D. Watson** a **Francis H. Crick**, kteří roku 1953 předložili strukturní model dvoušroubovice DNA
- Roku 1962 se Watson a Crick dočkali Nobelovy ceny.

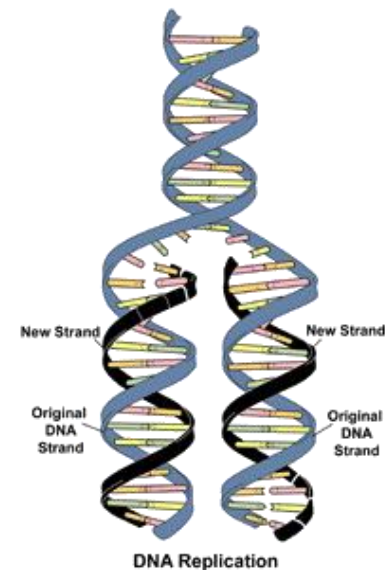


Image adapted from: National Human Genome Research Institute.

- **popsání sekvence lidského genomu** (první data roku 2001, kompletní sekvence roku 2003)
- v současné době probíhá výzkum, zaměřený zejména na využití znalostí lidského genomu např. v oblasti farmakogenomiky nebo genové terapie
- využívá se stále dokonalejších bioinformatických technologií. Intenzivní výzkum probíhá v oblasti genetiky nádorového bujení
- www.genetika.wz.cz/historie /novinky z genetiky

DĚLENÍ GENETIKY

Mezi podobory genetiky patří například:

- molekulární genetik
- cytogenetika
- klasická (Mendelovská) genetik
- genetik rostlin (bakterií, virů...)
- populační genetik
- imunogenetik, onkogenetik, evoluční genetik, a lékařská (klinická) genetik

ZÁKLADNÍ GENETICKÉ POJMY

ZNAKY = vlastnosti organismů

- morfologické
- funkční
- psychické
- kvalitativní
- kvantitativní

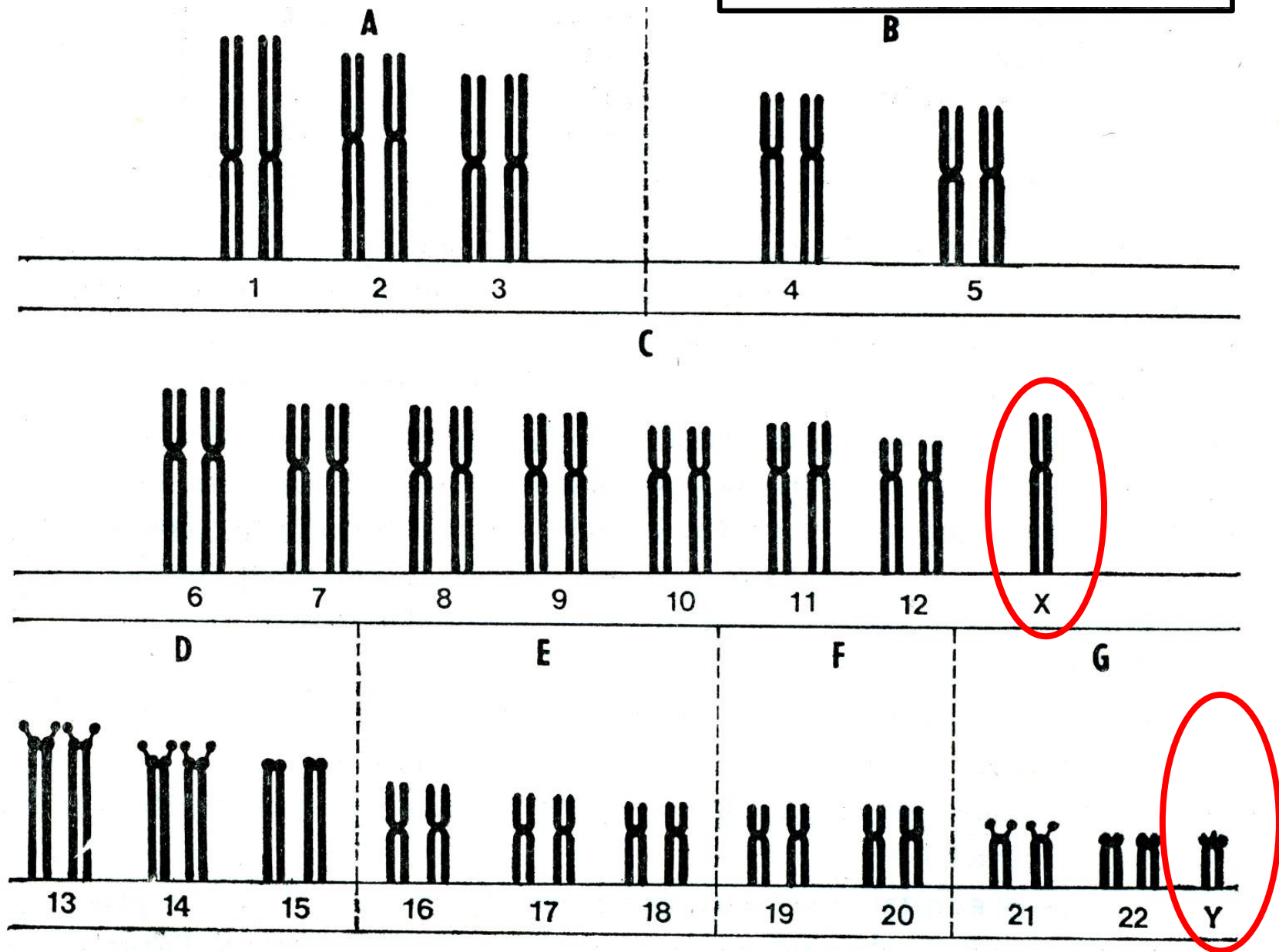
FENOTYP = soubor všech znaků organismu (jedinci téhož druhu mají tytéž znaky, ale v různé formě (kvalitě) a stupni (kvantitě))

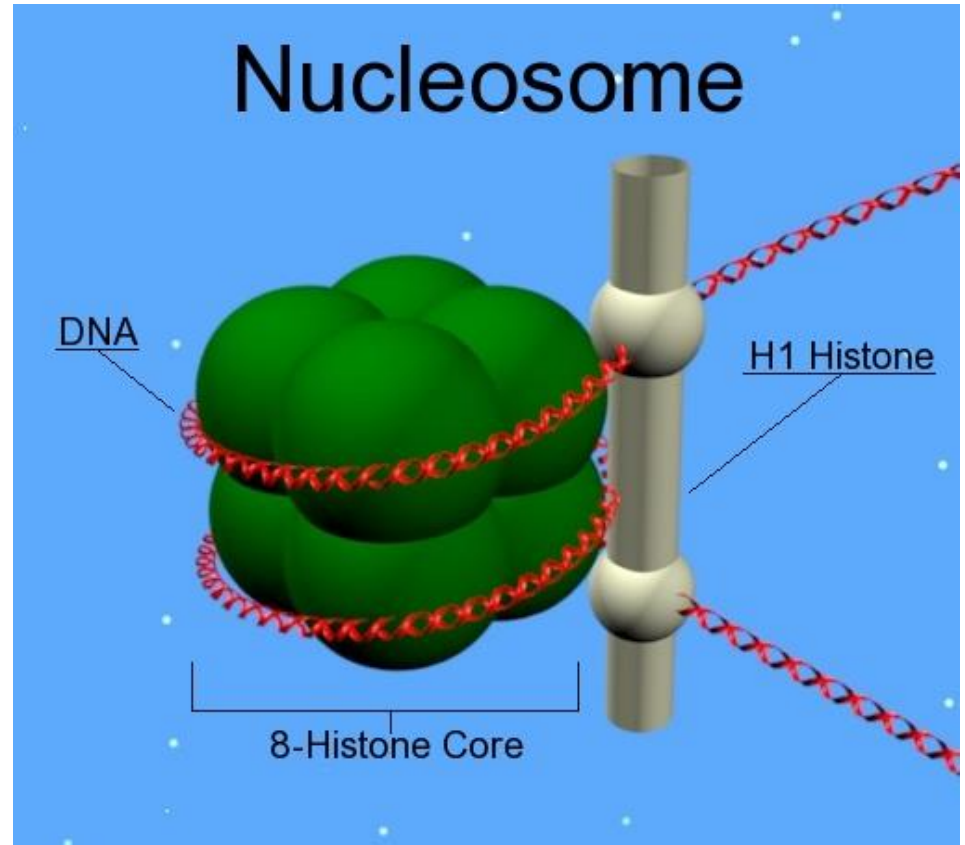
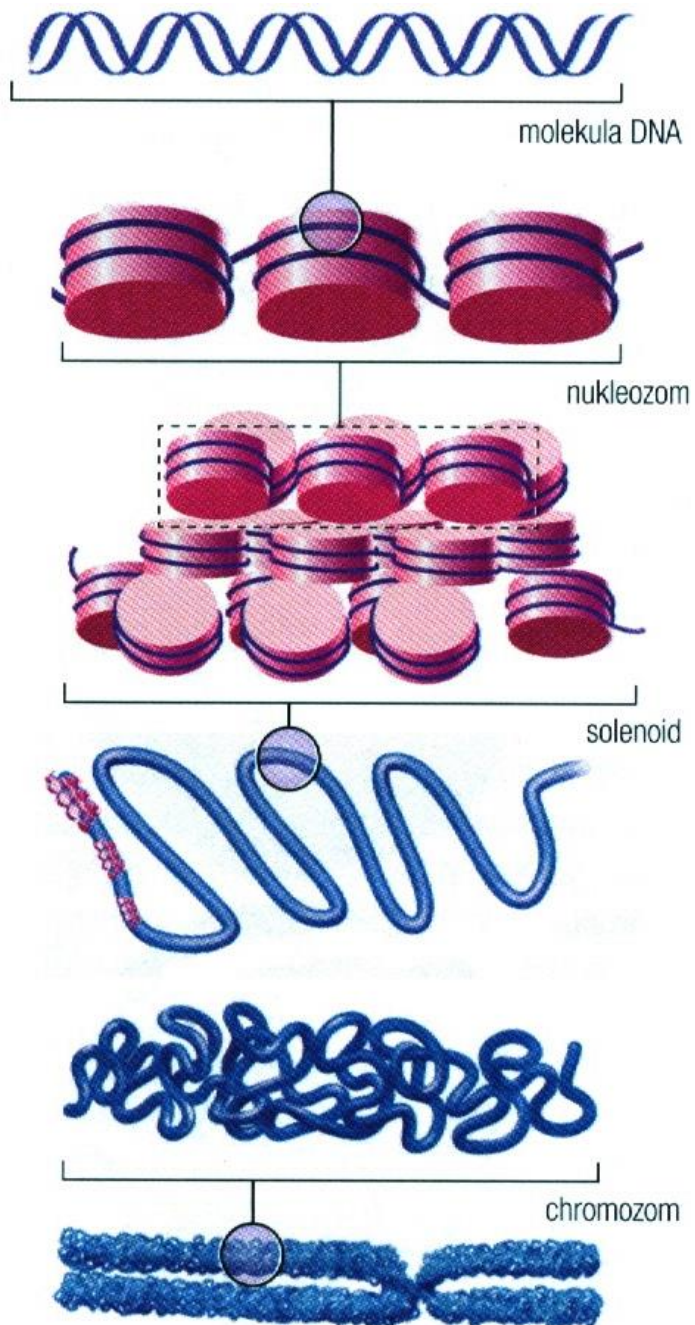
CHROMOZOMY

KARYOTYP = soubor chromozomů dané buňky

- nejčastěji tělní buňky v metafázi mitotického dělení
- chromozomy uvolněny z buňky hypotonickým roztokem
- nedospělá stadia pohlavních buněk (1/2 počet chromozomů)
- počítačové zpracování

Karyotyp muže:



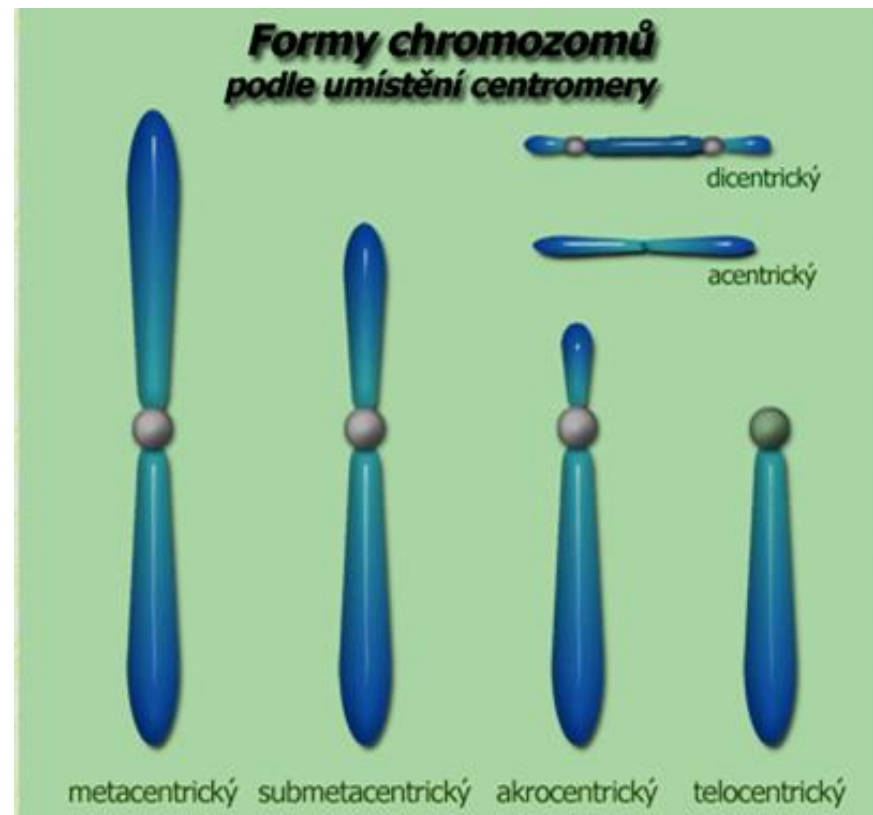


Centromera - umístění důležité pro identifikaci chromozomu (4 skupiny):

- a) krátké raménko (p)
- b) dlouhé raménko (q)

- 1) **autozomy** = chromozomy
vyskytují se u obou pohlaví
(označeny číslem 1-22 u člověka)
- 2) **gonozomy** = pohlavní chromozomy
obsahem se liší = heterochromozom
(písmeno X, Y – člověk)
kombinace určuje pohlaví: XX, XY

- 1) metacentrický
- 2) submetacentrický
- 3) akrocentrický
- 4) telocentrický



GEN = základ dědičnosti

- geny jsou nositelé genetické informace
- nedědíme znaky, ale vlohy pro tyto znaky
- úsek DNA nesoucí informaci pro určitý znak
- vloha zakódována v pořadí nukleotidů DNA
- informace pro tvorbu určitého proteinu

Morganovy zákony:

- 1) geny na chromozomu uspořádány za sebou
každý gen má své místo = **lokus**
- 2) geny ve stejném chromozomu tvoří **vazebnou skupinu**
....Morgan zvolil jako modelové zvíře mouchu octomilku (krátká generační doba, lupou pozorovatelné geneticky podmíněné znaky)

GENOM = soubor genů jedince = **GENOTYP**

- všechny geny se nemusí projevit navenek
- genotyp je tedy souhrn možností organismu

Podle funkce:

- **strukturní geny** – kódují strukturu bílkoviny
- **regulační geny** – podle nich vytvořené bílkoviny regulují aktivitu strukturních genů – ovlivňují diferenciaci buněk
- **RNA geny** – podle nich se syntetizuje **tRNA** , **rRNA**, **snRNA**,

Podle uložení genů v buňce:

- ✓ **jaderné geny** – uloženy v chromozomech
- ✓ **mimojaderné geny** – v mitochondriích, plastidech (jako plazmidy = kruhové)

GENY VELKÉHO ÚČINKU:

- velký fenotypový účinek
- působí jich malé množství
- podmiňují **kvalitativní znaky**
- na projevu se nepodílí vnější prostředí

Příklady: krevní skupiny, praváctví a leváctví, základní barva květů

GENY MALÉHO ÚČINKU:

- malý fenotypový účinek
- působí jich velké množství = polygenní systém
- podmiňují **kvantitativní znaky**
- na projevu se podílí vnější prostředí

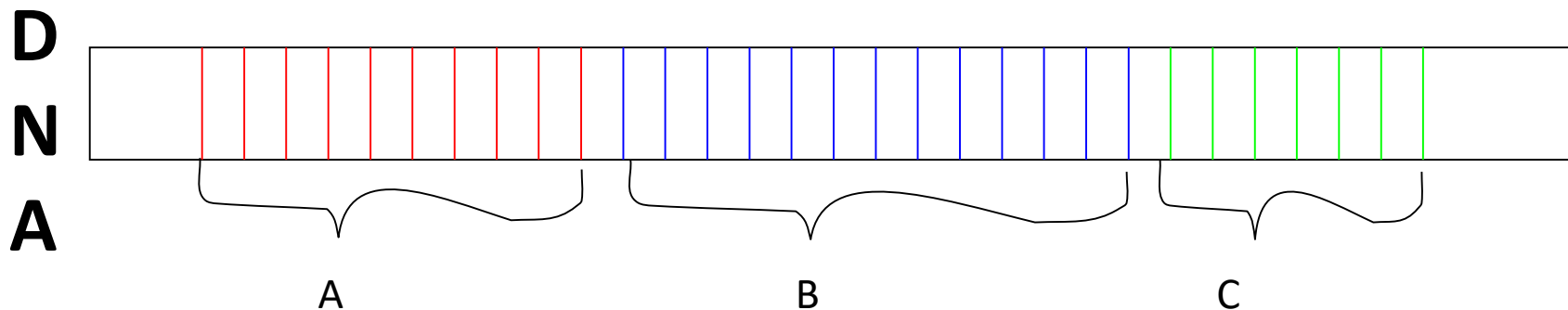
Příklady: tělesná výška a váha, krevní tlak, inteligence

ALELA = forma genu (konkrétní vyjádření kvality)

- ❖ lidská tělní buňka obsahuje 2 chromozomy stejného typu = homologické (1 od otce, 1 od matky – ...) – pozor na chromozom pohlavní
- ❖ tělní buňka má proto 2 alely daného genu (mohou mít různou kvalitu)
- ❖ vzniká kombinace alel
- ❖ od 1 genu existuje i několik desítek alel

Genetická informace není neměnná – **mutageny** vyvolávají **mutace**

- a) větší variabilita potomstva = základní předpoklad evoluce
- b) letální (smrtné) mutace – jedinec zahyne ještě před narozením
 - letální dominantní alela – způsobuje smrt v homozygotní i heterozygotní sestavě
 - letální recesivní alela – v heterozygotní stavě přenesena do další generace



DNA je složená z úseků (**GENŮ**), nesoucích informaci o určitém znaku (např. barva očí, tvar ušního lalůčku).

Stejný gen (např. pro barvu očí) ale může mít různé varianty = **ALELY** (např. hnědá barva očí, modrá barva očí)

